

## TESTE DO PEZINHO: A IMPORTANCIA DA TRIAGEM NEONATAL NO DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS CONGÊNITAS

Marianne Assunção Martins, Renata Pires De Assis

### Resumo

O Programa Nacional de Triagem Neonatal, popularmente conhecido como "Teste do Pezinho", é um programa de grande importância nacional e sucesso no Sistema Único de Saúde (SUS). Trata-se de um programa de rastreamento populacional com o objetivo de identificar distúrbios e doenças no recém-nascido, garantindo tratamento em tempo adequado e acompanhamento contínuo, resultando em menor morbimortalidade e melhora da qualidade de vida dos diagnosticados. Estima-se que no período de junho de 2020 a junho de 2021 o programa de triagem testou 2,2 milhões de bebês. O "Teste do pezinho" básico, oferecido gratuitamente, abrange a pesquisa de seis doenças: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doença Falciforme e outras hemoglobinopatias, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase. Dentre essas doenças, apenas o Hipotireoidismo Congênito não tem caráter genético. Testes genéticos dependem da utilização de técnicas laboratoriais que analisam o DNA, o RNA ou cromossomos. Mesmo com os notáveis avanços tecnológicos dessa área diagnóstica, que tornaram os testes mais rápidos e baratos, são testes que ainda são de difícil acesso para a maioria da população. O presente trabalho teve como objetivo realizar um levantamento bibliográfico a fim de demonstrar os avanços no número de recém-nascidos testados e conseqüentemente diagnosticados após o surgimento do Programa Nacional de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho). A metodologia utilizada consiste em revisão de literatura do tipo narrativa descritiva, realizada no período de fevereiro a novembro de 2022, sobre os impactos para o diagnóstico de diversas doenças pelo Teste do Pezinho. Para direcionar esta revisão, formulou-se a seguinte pergunta norteadora: Como a triagem neonatal (Teste do Pezinho), mudou o cenário do diagnóstico das doenças congênitas no Brasil? Por meio dessa pesquisa verificou-se que a ampliação da pesquisa das doenças supracitadas só foi possível com a utilização do Teste do Pezinho, que tem um custo significativamente menor, pois se utiliza de diferentes métodos bioquímicos, com obtenção de resultados mais rápidos em comparação aos testes genéticos, abrangendo um número maior de indivíduos testados e só a partir da identificação positiva no Programa Nacional de Triagem Neonatal direcionar os indivíduos para testes genéticos de confirmação do diagnóstico. Assim, conclui-se que a realização do Teste do Pezinho resultou em mais indivíduos recebendo tratamento em tempo adequado e acompanhamento contínuo.

**Palavras-chave:** Triagem Neonatal. Teste do pezinho. Doenças genéticas.

### Referências Bibliográficas

ALVES, B. L. M. et al. **Manual acadêmico de neonatologia**. Curitiba: Editora CRV, p. 89-90, 2021.

MADAIL, ANA R. T. M. **Testes genéticos no diagnóstico e monitorização de doenças humanas**. Dissertação de mestrado - Universidade Lusófona de Humanidades e Tecnologias de Lisboa, Lisboa, 2020

**BRASIL**. Ministério Da Saúde. **Triagem neonatal biológica**: manual técnico. 1. ed. edição. Brasília: Ministério da Saúde, 2016

HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO,

Laboratório de Triagem Neonatal. Manual de normas técnicas e rotinas do teste de triagem neonatal. Ribeirão Preto, 2011